

M., 8 ans

Journée régionale
Centre de référence Maladies Rares du
Calcium

Antécédents

- 1^{er} enfant d'un couple non consanguin
- Naissance à 38 SA: déclenchement pour un diminution des mouvements actifs fœtaux
- PN 2830 g, TN 49,6 cm
- Liquide méconial, Apgar à 3 à 1 min et 6 à 5 min
- Anoxie néonatale de grade 1: hypotonie néonatale et IRM cérébrale précoce: hématome sous pial temporal droit, pétéchies hémorragiques du cervelet.
- Absence d'IRA
- Sortie après 2 semaines avec la prescription (allaitement maternel 1 mois):

1) ZYMA Duo 300 UI 4 gouttes par jour à donner dans une cuillère tous les jours tant que le bébé est entièrement au sein.

A l'introduction des biberons, poursuivre par:

ZYMA Duo 150 UI 4 gouttes par jour.

→ traitement à poursuivre sans arrêter jusqu'à l'âge de 18 mois.

- **Consultation à 1 mois et demi pour mauvaise prise des biberons et stagnation pondérale**

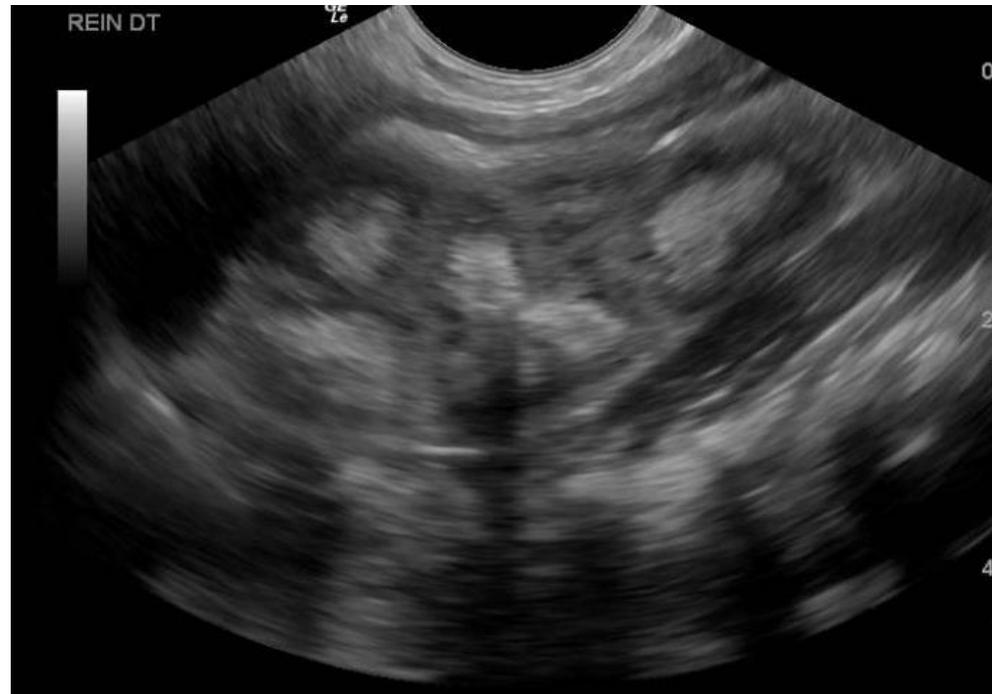
Bilan initial

J40	
Urée mmol/l	14
Créat μmol/l	60
Protidémie g/L	69
Ca mmol/l	3,75
P mmol/l	1,71
Na mmol/l	132
K mmol/l	5,4
Cl mmol/l	95
RA mmol/l	22
Hb g/dl	13,3
P Alcal UI/l	123
CRP mg/l	8

Prise en charge

- ECG normal
- Réhydratation parentérale
- Arrêt de la vitamine D
- Perfusion d'arédia
- Lait Locasol

- Echographie rénale: Néphrocalcinose



Prise en charge

Perfusion Arédia



	J40	J41	J42	J43	J47
Urée mmol/l	14	13	6,3	4,4	7,1
Créat μmol/l	60	57	43	40	29
Protidémie g/L	6	69	56	53	54
Ca mmol/l	3,75	4,18	3,32	2,92	1,97
Ca ++ mmol/l		1,97	1,93		
P mmol/l	1,71	1,81	1,17	1,47	2,23
Calciurie mmol/mmol		5,3 ↗		4↗	0,8

Bilan étiologique



Perfusion
Arédia

	J1	J3	J6	J40	J41	J42	J43	J47	2M
Urée mmol/l	8,6	3	2,7	14	13	6,3	4,4	7,1	
Créat μmol/l	108	32	27	60	57	43	40	29	
Protidémie g/L	57	55	51	6	69	56	53	54	
Ca mmol/l	2,5 2	2,37	2,28	3,75	4,18	3,32	2,92	1,97	2,62
Ca ++ mmol/l					1,97	1,93			
P mmol/l	0,9 2	2,31	2,24	1,71	1,81	1,17	1,47	2,23	2,25
25-OH nmol/l (30-150)				216 ↗					
1-25OH pmol/l				308 ↗					
PTH ng/l (5-40)				4 ↘					
Mg++ mmol/l					0,79				
Calciurie mmol/mmol					5,3 ↗		4 ↗	0,8	1,35

Bilan étiologique

- Calcémie et PTH des parents: normale
 - Mère: une ampoule de vitamine D pendant la grossesse
- Etude gène CYP 24A1: absence de mutation

	Mère	Père
Ca mmol/l	2,32	2,45
P mmol/l	1,07	
25-OH nmol/l	40	

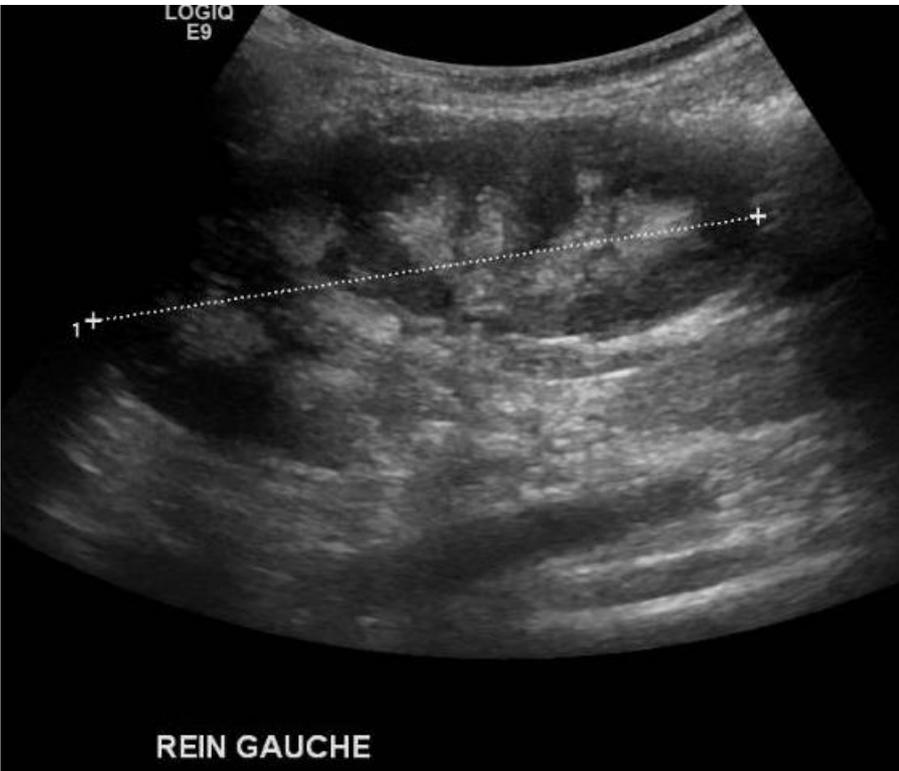
Suivi endocrinologique

	Introduction lait 1 ^{er} âge		Arrêt Lactosol			300 Ui ZymaD		600 Ui ZymaD	80 000 Ui	
	2M	3M	4M	5M	6M	14M	17M	2ans	4 ans	5 ans
Urée mmol/l			3		3		3,9	5,1		4,8
Créat μmol/l			17		17		19	19		29
Protidémie g/L										68
Ca mmol/l	2,62	2,52	2,64	2,55	2,64	2,4	2,54	2,54	2,33	2,29
Ca ++ mmol/l										
P mmol/l	2,25	2,37	2,11	2,03	2,13	1,7	1,5	1,53		1,4
25-OH nmol/l (30-150)	216		41		55	37	47	67	20	
1-25OH pmol/l	308		241		194	98	161	140	85	
PTH ng/l (5-40)	4		13		12	13	8	14		
Calciurie mmol/mmol	1,35	1,7	0,9	0,88	1,92	0,74	1,08	0,3		0,77

Suivi néphrologique

- Débuté à l'âge de 8 ans pour Néphrocalcinose
- Elle reçoit 80 000 UI de vitamine D/ an
- Microalbuminurie et α 1microglobuline normales

	01/04/2021
Urée mmol/l	4,9
Créat μ mol/l	33
Protidémie g/L	69
Ca mmol/l	Échec 2,31 en 2019
RA mmol/l	22
P mmol/l	1,49
PAlcalines Ui/ml	332
25-OH nmol/l (30-150)	32
1-25OH pmol/l	130
PTH ng/l (5-40)	22
Mg⁺⁺ mmol/l	0,8
Calciurie mmol/mmol	0,3 =
Calciurie mmol/kg/j	0,057 =
Oxalurie mmol/mmol	0,1 ↗
Citraturie mmol/mmol	0,29 ↘



Hypothèses diagnostiques

- Hypercalcémie en lien avec surdosage de vitamine D en période néonatale?
- Hypercalcémie transitoire à la vitamine D?
- Néphrocalcinose séquellaire de la période néonatale?
- Autre étiologie de la néphrocalcinose: Génétique tubulopathies?